BEITRAG ZUR KENNTNIS DER THOMSEN'SCHEN KRANKHEIT

INAUGURAL-DISSERTATION
ZUR
ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE
DER
HOHEN MEDIZINISCHEN FAKULTÄT
DER
UNIVERSITÄT BASEL
VORGELEGT VON

ALBERT VON ERLACH
MED. PRAKT. AUS BERN
IN BASEL

BASEL 1918
BUCHDRUCKEREI G. KREBS, FISCHMARKT 1

Digitized by the Internet Archive
in 2026

https://archive.org/details/beitragzurkenntn0000albe_i0d2

BEITRAG ZUR KENNTNIS DER THOMSEN'SCHEN KRANKHEIT

INAUGURAL-DISSERTATION
ZUR
ERLANGUNG DER DOKTORWÜRDE
DER
HOHEN MEDIZINISCHEN FAKULTÄT
DER
UNIVERSITÄT BASEL
VORGELEGT VON

ALBERT VON ERLACH
MED. PRAKT. AUS BERN
IN BASEL

BASEL 1918
BUCHDRUCKEREI G. KREBS, FISCHMARKT 1

Von der medizinischen Fakultät Basel genehmigt auf Antrag von Prof. Dr. Rob. BING.

Meinem lieben Vater
in Dankbarkeit gewidmet!

EINLEITUNG

Theoretische und praktische Wichtigkeit der heredo-familiären Krankheiten.

Da die THOMSEN'sche Krankheit als ein Paradigma der praktisch und theoretisch gleich wichtigen und interessanten Gruppe der „heredo-familiären Nervenkrankheiten" zu bezeichnen ist, sei eine Betrachtung der pathologischen Vererbungserscheinungen unsern speziellen Ausführungen vorausgeschickt.

Unter pathologischer Vererbung versteht man die Uebertragung „endogener" Krankheitserscheinungen, deren Ursache in der Aszendenz angenommen werden muss, auf die Deszendenten. Es müssen mit dem Plasma der Keimzellen abnorme Elemente („Determinanten") übertragen werden, welche die Teilungsprozesse der befruchteten Eizelle im Sinne einer abweichenden Anlage bestimmter Gebilde beeinflussen. Grundsätzlich ist es übrigens schwer, die Grenzen

zwischen der hereditären Uebertragung physiologischer und pathologischer Eigenschaften zu ziehen. Da der physiologische Vererbungsprozess auf die Vererbung gleicher oder mindestens ähnlicher Eigenschaften tendiert, so sind auffallende Abweichungen vom normalen Vererbungstypus pathologisch zu nennen, namentlich dann, wenn sie zweckwidrig sind, und eine Minderwertigkeit des neu geschaffenen Typus gegenüber dem Grundtypus bedingen.

Wenn wir nun die primordiale Keimschädigung (Blastophthorie) als gegeben betrachten, so bietet dennoch die Art und Weise, wie die heredo-familiären Organopathien des Nervensystems zur Entwicklung gelangen, manche Rätsel, und die verschiedenen Autoren, die sich mit diesem Spezialgebiet der Neurologie eingehender beschäftigt haben, haben Hypothesen aufgestellt, die einander zum Teil widersprechen.

Nach HIGIER werden die heredo-familiären Krankheiten aufgefasst: a) als Entwicklungshemmungen, b) als teratologische Veränderungen und c) als prämature Aufbrauchkrankheiten einzelner Systeme („Frühseneszenz").

EDINGER's Aufbrauch- oder Ersatztheorie besagt: die Ingebrauchnahme gewisser den Anforderungnn des Ersatzes nicht gewachsener Teile führt zu ihrem allmählichen Untergang, der sich klinisch in einem bestimmten Symptomenkomplex kundgibt und anatomisch-pathologisch sich in einfachem Zerfall der Nervenfasern

und Ganglienzellen und Auftreten kompensatorischer oder reparatorischer Gliawucherungen manifestiert.

Nach JENDRÁSSIK gibt es aber keine prämature Seneszenz noch Aufbrauchkrankheiten, wohl aber eine mangelnde Vitalität, wenn ein System nicht Schritt halten kann mit der Entwicklung des Körpers.

BING bezeichnet die Friedreich'sche Krankheit auf Grund ihrer klinischen und pathologisch-anatomischen Besonderheiten als ein Argument zu Gunsten der Ersatztheorie.

KOLLARITS und ED. MUELLER sind wiederum Gegner dieser Lehre und nehmen an, dass in jeder erbkranken Familie die Schwäche irgend eines Fasersystems vererbt wird, mag es nun zu den stark oder den weniger in Anspruch genommenen gehören; immerhin geben sie zu, dass die schlecht entwickelten Bahnen am schnellsten aufgebraucht werden.

Es liegt nicht im Rahmen dieser Arbeit zu diesen pathogenetischen Auffassungen Stellung zu nehmen, wichtiger für uns ist die *nosologische Definition des Begriffes der „heredo-familiären Degenerationskrankheiten"*, wie sie von BING und JENDRÁSSIK aufgestellt und ziemlich allgemein angenommen worden ist.

Bei allen oder zahlreichen Mitgliedern derselben Familie stellen sich in einem gewissen, meist jugendlichen Alter bestimmte Krankheitserscheinungen ein, die, eine merkwürdige Elektivität verratend, auf der *anatomischen Entartung ganz bestimmter Teile des Nerven-*

systems beruhen. Nervensystem ist hier im weitesten Sinne gefasst, also mit Einschluss des Muskelapparates. Die potenzierte Heredität, die Tendenz zur Verschlimmerung des Leidens von Geschlecht zu Geschlecht lässt den Ausdruck JENDRÁSSIK's „familiäre Degeneration" als sehr zutreffend erscheinen. Nach BING wohnt der unerbittlichen Progression ein Zweckmässigkeits- und Selektionsprinzip inne, welches mit grausamer Konsequenz verhindert, dass die familiäre Degeneration in Rassendegeneration ausarte. MASSALONGO spricht nur von familiären *Abarten* der gewöhnlichen Nervenkrankheiten, BING weist aber darauf hin, dass zum Begriff einer eigentlichen *Stammbaumkrankheit* oder eines *Erbübels* noch andere Kriterien gehören, nämlich:

1. *Homochrone Heredität:* das Auftreten der Krankheit bei den Mitgliedern der gleichen Generation im gleichen Alter. Hier wären Beispiele von Friedreich'scher Krankheit anzuführen, ferner spastische Familien. Ausnahmen sind nicht gerade selten; Beobachtungen solcher Fälle haben oft ergeben, dass das Leiden sich von Generation zu Generation immer früher einstellt, was auf einen progressiven schwer degenerativen Charakter hinweist, wie besonders auch die von Generation zu Generation zunehmende Morbidität und die zunehmende Schwere der Symptome.

2. *Homologe Heredität:* mehrere Mitglieder derselben Generation sind vorwiegend vom gleichen Krankheitstypus befallen. BING spricht von „panachierten" Er-

krankungsgruppen bei den Ausnahmefällen, wo in einer Familie mehrere Typen heredo-familiärer Nervenkrankheiten zusammentreffen (heterologe Heredität). Auch erratische Fälle können zum Ausgangspunkt familiärer Degeneration werden. Kinderreiche Ehen liefern die grössten pathologischen Stammbäume.

3. *Endogene Grundlage:* die Schädigung muss schon den Keim des werdenden Organismus betroffen haben. Aus experimentellen Arbeiten (LOEB, FISCHER, MATHEWS, FÉRÉ) erklärt sich möglicherweise der Einfluss des elterlichen Alkoholismus auf das erstmalige Auftreten eines heredo-familiären Leidens. FÉRÉ erzielte eine teratogene Aktion auf das entstehende Nervensystem durch Einwirkung ätherischer Oele und Alkohole auf Hühnereier. Andere „blastophthorische" Momente sind: elterliche Konsanguinität, höheres Alter der Erzeuger, grosse Altersunterschiede der Eltern (JENDRÁSSIK). In sehr vielen Fällen können wir die Art der initialen Schädigung überhaupt nicht erklären. Dass WEISMANN's „Kontinuität des Keimplasmas" keine gleichmässige Affektion der ganzen Deszendenz erheischt ersehen wir daraus, dass in ein und derselben Geschwistergruppe gesunde und kranke Glieder nebeneinander vorkommen; hier müssen wir zu derjenigen Ueberlegung greifen, die auch die Verschiedenheiten bei normalen Geschwistern erklärt: bald präponderiert das väterliche, bald das mütterliche Keimplasma bei der Kopulation. Jene elterlichen Erbmassen enthalten

aber selbst Eigenschaften ihrer beiderseitigen Aszendenten in einer Mischung, die in den verschiedenen Keimzellen desselben Individuums nicht dieselbe ist.

4. *Progressivität*: vom Momente des Einsetzens der Krankheit schreitet sie unaufhaltsam vorwärts. Hier liegt meist ein fortschreitender Untergang nervösen Parenchyms zugrunde, kombiniert mit zunehmender Sklerose der ergriffenen Territorien. ADLER spricht von angeborener Kurzlebigkeit einzelner Teile des Nervensystems, BING von Abnützung kongenital minderwertiger Systeme, wobei er im Sinne von EDINGER's Abnützungstheorie an eine ungenügende Ersatzmöglichkeit für die bei der Funktion verbrauchten Substanzen denkt.

Die pathogenetische Einheit der heredo-familiären Krankheit geht noch aus zwei weiteren Eigentümlichkeiten hervor: a) die häufige Kombination aller Einzeltypen heredo-familiärer Organopathien des Gesamtnervensystems mit angeborenen Defektzuständen und Missbildungen (so z. B. bei THOMSEN'scher Krankheit: ogivaler Gaumen, Gesichtsasymetrie, Ohrläppchenverwachsung [BRISSAUD, BAUER, GY] oder angeborene Muskeldefekte [BETHMANN, VOSS]); und b) die Tendenz aller heredo-familiärer Krankheiten zur Bildung von Misch-, Uebergangs- und atypischen Formen; z. B. Vergesellschaftung von THOMSEN'scher Krankheit mit progressiver Muskelatrophie.

Reine Fälle, „Schulfälle", sind äusserst selten, auch werden durch Uebergangsformen die Grenzen zwischen

den einzelnen Krankheitstypen in fast kontinuierlicher Weise überbrückt (BING).

Die Gesamtgruppe der heredo-familiären Degenerationskrankheiten des Nervensystems hat BING in folgende Untergruppen eingeteilt:

a) Formen mit vorwiegend motorischen Ausfallserscheinungen;
b) Formen mit vorwiegend sensiblen Ausfallserscheinungen;
c) Formen mit vorwiegend psychischen Ausfallserscheinungen;
d) Dyskinetische Formen.

In letztere Rubrik ist, neben myoklonischen, choreatischen, tremorartigen etc. Repräsentanten der heredo-familiären Degenerationskrankheiten die Myotonia congenita einzureihen, zu deren Kenntnis diese Arbeit einen neuen Beitrag zu liefern in der Lage ist.

KRANKENGESCHICHTE

A. Anamnese.

Der Vater des Patienten ist mit 52 Jahren an Nierenschrumpfung gestorben, war nicht mit THOMSEN'scher Krankheit befallen.

Die Mutter ist 62 Jahre alt, lebt, brachte die THOMSEN'sche Krankheit in die Familie; sie selbst ist nicht davon befallen, sie hat 5 Geschwister, die alle gesund sind und es sind keine sichern Aussagen über THOMSEN'sche Krankheit bei ihren Vorfahren zu erhalten, aber von den Familien der 5 Geschwister sind drei mit THOMSEN behaftet und zwar wurde das Leiden in zwei Familien, wo Knaben und Mädchen erkrankt sind, durch die Frau eingeführt, in einer Familie, wo nur eine Tochter erkrankte, durch den Mann. Die Familie der Mutter stammt aus Colmar i. E.

Interessant ist die Tatsache, dass die Mutter des Patienten und ihre Geschwister keine THOMSEN'sche Krankheit haben, die Krankheit also erstmals bei deren

Kindern aufgetaucht sein soll, dass aber die Angehörigen der nächstfolgenden Generation bis jetzt ganz verschont geblieben sind.

Patient ist nämlich Vater von 5 Kindern (3 Knaben und 2 Mädchen), die alle gesund sind. Patient hat aber noch einen Bruder, 25 Jahre alt, mit THOMSEN'scher Krankheit und fünf Schwestern; von letzteren sind zwei von THOMSEN'scher Krankheit befallen, eine ist verheiratet und hat 4 gesunde Kinder, die andere ist unverheiratet. Letztere war in Guatemala, wo sie sich sehr wohl fühlte, seit sie aber zurück ist, leidet sie wieder mehr an THOMSEN'scher Krankheit; besonders befallen sind die oberen Extremitäten.

Patient und seine von THOMSEN'scher Krankheit befallenen Geschwister hatten das Leiden von Kindheit an. Typisch ist der damalige Ausspruch der Mutter: „die Kinder fallen mit Fleiss um", weil sie, wenn sie stolperten, einige Zeit steif liegen blieben.

Konsanguine Ehen und Alkoholismus in der Aszendenz werden negiert.

Kinderkrankheiten hat der Patient keine durchgemacht, auch sonst keine nennenswerten akuten Krankheiten; venerische Infektion negiert.

Er bemerkt, dass die Intensität der Steifigkeit bei Kälte zunimmt, ebenso nach Ermüdung, und dass die erste Bewegung ohne Widerstand gelinge, dann der „Krampf nachfolge", sodass die nächste Bewegung behindert werde bis der Krampf sich löse.

Schmerzen sind keine vorhanden, nur das eigentümliche „Krampfgefühl“.

Patient wurde dienstfrei und hilfsdienstfrei. Die Diagnose wurde zum ersten Male in seinem 20. Jahre gestellt durch Herrn Professor E. Wieland.

B. Status praesens.

Allgemeines.

32-jähriger mittelgrosser Mann, von starkem Knochenbau, gut ausgebildetem Fettpolster. Die Haut von normaler Farbe und Turgessenz. Körperformen im Ganzen normal. Auffallend ist die starke Entwicklung der Glutäal- und Oberschenkelmuskulatur. Pectorales gut ausgebildet. Das Verhalten des Patienten ist etwas aufgeregt, was nach Aussage des Patienten eine Familieneigentümlichkeit ist.

Lebhafter Gesichtsausdruck.

Haltung ist gut.

Haut nicht marmoriert, nicht feucht.

Temperatur normal, Puls etwas gespannt.

Spezieller Teil.

Kopf:

Gesicht gerötet, die Masseteren stark vorspringend. Pupillenreaktion prompt, Pupillen beidseits gleich. Mundspitzen gelingt gut, ebenso Zähne zeigen, Backen aufblasen. Zunge wird gerade herausgestreckt, nur

stösst der Patient nachher während 2—3 Sekunden beim Sprechen an, so dass die Sprache etwas verschwommen klingt. Gaumen und Uvula normal.

Stimme und Artikulation o. B., ebenso Schlucken.

Auffallend ist, dass die Augen bei Wechseln der Blickrichtung eine kurze Zeit ein starres Aussehen haben, auch hat der Patient dabei ganz deutlich das Gefühl der Spannung, das bald wieder nachlässt.

Sehr deutlich ist der Krampf bei festem Augenschluss. Patient kann die Augen nicht sogleich wieder öffnen, sondern er blinzelt und die Kontraktion des M. orbicularis oculi ist sehr schön zu sehen, ebenso diejenge des M. frontalis.

Keine Lidspaltendifferenz, kein Strabimus, kein Nystagmus.

Die Stirnfalten sind gerade, symmetrisch, ebenso die Nasolabialfalten.

Alle Augenbewegungen sind ausführbar.

Hals:

Gerade Kopfhaltung. Kopfdrehen nach links und rechts, Vor- und Rückwärtsbeugen gelingt, aber der nachfolgende Krampf der Muskeln ist sehr typisch und wird vom Patienten störend empfunden.

Brust:

Etwas fassförmiger Thorax mit stark ausgebildeten Pectorales, symmetrisch.

Haut normal, ein leichter Dermographismus ist vorhanden.

Gute Verschieblichkeit der Lungen, die Fossae supra- und infraclaviculares nicht eingefallen.

Herz und Lungenbefund normal.

Bauch:

Gut ausgebildete Bauchmuskulatur und gutes Fettpolster.

Bauchorgane o. B.

Keine Inguinaldrüsen, noch Hernien.

Stuhlgang regelmässig.

Sphinkteren normal.

Wirbelsäule gerade.

Extremitäten:

Lage und Haltung o. B.

Haut ohne trophische Störungen.

Sehr kräftige Muskulatur, dabei herabgesetzte Muskelkraft.

Tonus normal.

Empfindungsvermögen der Haut durchaus normal.

Obere Extremitäten:

Oberarm r. 32½ cm, l. 32 cm.

Vorderarm r. 27 cm, l. 27 cm.

Stand der Scapulae normal.

M. deltoidei schön ausgebildet.

Schulterheben gelingt mit nachfolgender Kontraktion des Deltoideus.

Ebenso gelingen alle andern Bewegungen. Händedruck normal.

Keine Atrophien.

Untere Extremitäten:

Oberschenkel r. und l. 62 cm im oberen Drittel.

Unterschenkel r. 40 cm, l. 39 cm.

Alle Bewegungen ausführbar.

Sonstiger neurologischer Befund:

Palpation der Plexus und Nerven ist nicht schmerzhaft, die Perkussion derselben ergibt keine gesteigerte mechanische *Nervenerregbarkeit.*

Sehr schön ausgeprägt ist dagegen das Symptom der gesteigerten *Muskelerregbarkeit* mit deutlicher Dellenbildung nach Beklopfen des Muskels, ebenso die „myotonische Reaktion" bei der elektrodiagnostischen Untersuchung (siehe unten bei „Elektrodynamisches").

Gleichgewichtserhaltung normal.

Coordination o. B.

Sensibilität überall intakt.

Reflexe: Vielleicht etwas herabgesetzt, Patellarreflex schwer auslösbar (Patient kann wegen der starken Muskulatur die Beine nicht übereinanderschlagen).

Kernig negativ.

EPIKRISE

Aetiologie.

Die Angaben des Patienten, die sich nur auf seine nächsten Aszendenten beziehen, gestatten es leider nicht, seinen Stammbaum zu rekonstruieren. Wir wissen, dass die THOMSEN'sche Krankheit meist angeboren, familiär ist; als auslösende Momente kommen Strapazierung, selten Infektionskrankheiten in Betracht. Meist sind in mehreren Generationen mehrere Individuen erkrankt, es gibt aber auch einzeln gebliebene Fälle; die Krankheit kann auch eine Generation überspringen. Kombinationen mit andern Heredodegenerationen kommen vor; in der Familie THOMSEN's kamen Psychosen vor (siehe unten).

Historisches.

Der THOMSEN'schen Krankheit ähnliche Krankheitsbilder sind schon 1864 von BENEDIKT und 1874 von LEYDEN beschrieben worden. 1876 beschrieb der

schleswiger Arzt ASMUS JUL. THOMSEN, geboren 1815, Arzt in Kappelen, Kreis Schleswig, ein Leiden, das er an sich selbst beobachtete als „tonische Krämpfe in willkürlich beweglichen Muskeln infolge ererbter psychischer Disposition".

1886 erschien die prachtvolle Monographie ERB's über die THOMSEN'sche Krankheit.

Die erste französische Mitteilung stammt von BALLET und MARIE.

Die einzig vollständige pathologisch-anatomische Untersuchung haben DEJERINE und SOTTAS gegeben.

Physiopathologisches.

Die THOMSEN'sche Krankheit, auch Myotonia congenita (STRUEMPELL) genannt, ist charakterisiert durch eine abnorm lange Dauer der Muskelkontraktion; es besteht eine unfreiwillige Persistenz der, im übrigen uneingeschränkten, willkürlich ausgeführten Kontraktion. Dabei fällt bei häufiger Wiederholung die langsame Entspannung weg, und die Bewegungen werden ohne Widerstand ausgeführt; „die Maschine kommt in Gang". Alle Körpermuskeln können befallen werden, sodass die Leute bei Stolpern oder Schreck steif zu Boden fallen. Die Respirationsmuskeln sind gewöhnlich frei. Die Dauer der Kontraktion nimmt bei Kälte zu, auch wenn sich die Leute beobachtet fühlen, oder nach längerer

Ruhezeit. Die Hypertrophie der Muskeln ist eine gleichmässige, oft wiegt sie in viel gebrauchten Muskeln vor, dabei ist die Muskelkraft herabgesetzt.

Meist sind die männlichen Individuen befallen.

Das Allgemeinbefinden kann ganz ungestört bleiben

Verlauf und Symptomatologie.

Entweder dauert das Leiden seit frühester Kindheit oder es tritt in der Pubertätszeit auf und wird dann häufig beim Eintritt ins Heer festgestellt. Das auslösende Moment für den bisher latenten pathologischen Zustand scheint in Fällen letzterer Art die gesteigerte Anforderung an die Muskulatur zu sein.

Die Krankheitserscheinungen nehmen im allgemeinen während einiger Jahre kontinuierlich zu, um dann stationär zu bleiben.

Heilungen sind ausgeschlossen.

Die myotonische Dyskinesie macht sich geltend beim Lachen, Grimassieren, Zunge vorstrecken, Treppensteigen, Gehen nach längerer Ruhe, Tempoänderung der Gangart. STRUEMPELL sah einen Fall, bei dem ein Einfluss der Tageszeit deutlich war, morgens Exazerbationen, abends Remissionen.

Mässiger Alkoholgenuss soll günstig sein.

Die Sehnenreflexe lösen entweder persistierende Kontraktionszustände aus, oder sind normal, oder herabgesetzt, selten fehlend.

Bei der myographischen Analyse ist charakteristisch die sehr bedeutende Verlängerung des absteigenden Schenkels entsprechend einer Zeitdauer von 6—9 Sekunden statt wie normal von 0,2 Sekunden (BALLET und MARIE, JENSEN, JAQUET). In der Ruhe ist an den Skelettmuskeln oft nichts auffallend, manchmal sind sie druckempfindlich. Die vegetativen Muskeln sind nicht beteiligt.

Komplikationen mit progressiver Muskelatrophie sind gar nicht selten (VOSS, BERG, NOGUÈS-SIROL, FROHMANN, FUERNROHR, SCHOTT, PELZ, HIRSCHFELD, HOFFMANN). 2% der Myotoniker sollen Zeichen von Muskelschwund zeigen. Myotoniker sind zuweilen Träger angeborener Muskeldefekte (BETHMANN, VOSS). Zuweilen beobachtet man abnormen Dermographismus. Psychische Erscheinungen, wie Reizbarkeit, Traurigkeit, Schweigsamkeit, werden zuweilen beobachtet.

Durchaus pathognomonisch ist die myotonische Reaktion (siehe unten: Elektrodynamisches).

Pathogenese und pathologische Anatomie.

Pathologisch-anatomische Untersuchungen liegen namentlich vor von Seiten folgender Autoren: ERB, DEJERINE, SOTTAS, JAKOBY, DÉLÉAGE, SCHIEFFERDECKER, SCHULTZE.

Es wurde gefunden eine Verdickung der Primitivfasern bis aufs Doppelte, Kernvermehrung, teilweises Undeutlichwerden der Querstreifung, Vakuolenbildung.

SCHIEFFERDECKER und SCHULTZE fanden ausserdem Granulationen im Sarkoplasma.

Dieses histologische Bild unterscheidet sich von demjenigen bei Arbeitshypertrophie, sowie auch von den Befunden bei der pseudohypertrophischen Form der Dystrophia musculorum progressiva und der seltenen echten Muskelhypertrophie nach Typhus, etc.

DEJERINE und SOTTAS haben erwiesen, dass histologisch das Nervensystem normal sei und ERB und andere haben die myogene Theorie der THOMSEN'schen Krankheit aufgestellt, die allerdings verschiedene Varianten aufweist:

KNOBLAUCH denkt an das Prävalieren der trägen roten Fasern infolge ihrer Hypertrophie über die flinken hellen Fasern.

JAQUET betont, dass zweckwidrige Innervationsverhältnisse mitspielen müssen, da er das Phänomen der simultanen Antagonistenkontraktur nachweisen konnte bei den Bewegungen seines Kranken.

Nach BRISSAUD und BAUER soll eine Hyperexzitabilität der Muskelfibrillen eine Rolle spielen.

Noch zu erwähnen ist die chemische Theorie BECHTEREW's-KARPINSKY's, welche die THOMSEN'sche Krankheit zu den Autointoxikations- oder Stoffwechselkrankheiten zählen.

JENSEN meint, dass sowohl die Abfuhr der Dissimilierungsprodukte des Muskels erschwert sei, als auch die kompensatorische Assimilierung.

Differentialdiagnose:

Es kommen in Betracht die lokalisierten Muskelkrämpfe, besonders der Extremitäten, in deren Aetiologie (neben Nervosität, Neurosen, Intoxikationen) Traumen oder reflektorisch wirkende Reize (z. B. Gelenkentzündungen) eine Rolle spielen. Ferner Crampi, „Diathèse de contracture", Tetanie, Pseudohypertrophia musculorum, bei welch letzterer auch das vorwiegende Erkranken der männlichen Familienmitglieder vermerkt wird.

Bei der Differentialdiagnose ist nie zu vergessen, dass die Krämpfe bei der THOMSEN'schen Krankheit nicht schmerzhaft sind, und dass die typische myotonische Reaktion (siehe unten) stets vorkommt.

Allerdings findet sich die myotonische Reaktion ausnahmsweise auch bei strumipriver Tetanie (HOFFMANN).

Neben der Myotonia congenita, wie sie THOMSEN beschrieben, sind mit der Zeit eine Reihe anderer Myotonieformen oder -varietäten bekannt geworden, nämlich:

1. Myotonia acquisita (TALMA, FUERNROHR, NIKONOFF, DERCUM, JOLLY) nach akuten infektiösen Intestinalerkrankungen. Diese Zustände sind meist vorübergehend und heilbar. Myotonische Reaktion vorhanden. Die Muskeln sind im Ruhezustand nicht ganz schlaff und Krämpfe entstehen oft erst deutlich nach langdauernden Anstrengungen. CLAUDE beschrieb einen Fall als „Pseudomyotonie".

2. Paramyotonia congenita (EULENBURG). 1886 in 6 Generationen beobachtet, zeichnet sich aus durch Auftreten von Muskelsteifigkeit infolge von Kälte, welche Steifigkeit eine Viertelstunde bis mehrere Stunden dauert und gefolgt ist von einem Zustande paralytischer Schwäche. Besonders befallen ist der M. orbicularis oris und M. orbicularis oculi. Die Muskelreaktionen sind dabei nicht verstärkt, keine myotonische Reaktion. EULENBURG nimmt eine nahe Verwandtschaft der Paramyotonie mit der THOMSEN'schen Krankheit an, da beide Krankheiten in der gleichen Familie vorkommen, oder sich beim gleichen Patienten kombinieren können (DELPRAT, HLAWACZEK). Die Paramyotonie ist meist gleich nach der Geburt feststellbar. Als Therapie ist nur die Prophylaxe gegen Abkühlung zu erwähnen. Nahe Beziehungen zu EULENBURG's Paramyotonie sollen die transitorischen spastischen Lähmungen haben, die von LENOBLE und RICHE beschrieben wurden und durch Kälte ausgelöst werden.

3. Myotonia congenita intermittens (MARTIUS und HANSEMANN). Hier haben wir es mit intermittierenden Anfällen von im übrigen typischer Myotonie zu tun.

4. Paradoxe Myotonie (WEICHMANN, SALOMONSON, NALBANDOFF, HOFFMANN). Die ersten Kontraktionen sind normal, der Krampf tritt ein bei Wiederholung.

5. Partielle Form der Myotonie (MARIUS) öfters mit Muskelatrophie verbunden, betrifft nur einzelne Muskeln.

6. Muskelatrophischer Typus (HOFFMANN) mit progressivem doppelseitigem Muskelschwund, ohne fibrilläre Zuckungen, der sich im Verlauf des Leidens einstellt.

7. Myotonia amyotrophica (BATTEN und GIBB). hier setzt die Atrophie vor der Muskelsteifigkeit ein, während gewöhnlich die Muskelsteifigkeit vor der Atrophie einsetzt. Myotonische Reaktion meist vorhanden, während die Reflexe herabgesetzt oder verschwunden sind. Das Leiden beginnt meist mit dem 20.—30. Jahre. Die Prognose ist schlechter als bei der Myotonie, da die Symptome zunehmen. Es wurden ferner Myotonien beschrieben im Zusammenhang mit Epilepsie (RYBALKINE), multipler Sklerose (ERB), Polyneuritis (HOFFMANN), Tetanie (BETHMANN), Myelitis (LANNOIS) und besonders mit Dystrophia musculorum progressiva (HOFFMANN und ROSSOLIMO).

Prognose.

Sie ist quoad vitam durchaus günstig, quoad sanationem dagegen schlecht.

Elektrodynamisches.

ERB hat als erster die „myotonische Reaktion“ (abgekürzt My R) beschrieben, die uns die

Diagnose der THOMSEN'schen Krankheit ungemein erleichtert.

Wir wollen hier gleichzeitig mit den elektrodiagnostischen Besonderheiten der THOMSEN'schen Krankheit auch die Verhältnisse bei mechanischer Nerven- und Muskelreizung berücksichtigen:

Die mechanische und elektrische Erregbarkeit der motorischen Nerven zeigt keine Besonderheiten oder ist eher etwas vermindert; nur bei Andauern des Reizes kann eine Nachdauer der Zuckung nach Aufhören des Reizes beobachtet werden.

Stärkere Anomalien ergibt die Prüfung der mechanischen Erregbarkeit der Muskulatur:

Beklopfen erzeugt eine langsame, tonische, bis eine Minute dauernde, Kontraktion und Dellenbildung; dasselbe bewirkt Druck mit dem Finger. Die Kontraktion bleibt entweder auf das beklopte Muskelbündel beschränkt oder ergreift bei stärkerer Einwirkung den ganzen Muskel. Wir haben also eine Steigerung der mechanischen Erregbarkeit.

Bei elektrodiagnostischer Untersuchung der Muskulatur sind die Verhältnisse wie folgt:

1. *Faradischer Strom* von seltener Unterbrechung (von welcher Stärke er auch sei) erzeugt nur eine isolierte, kurze Kontraktion. Faradische Ströme von häufigem Wechsel erzeugen dagegen tetanische Kontraktionen, die auch nach Aufhören der Einwirkung bis zu einer Minute andauern können; bei starken

Strömen kommen noch wellenförmige Kontraktionen zustande.

2. Auf *galvanischem Strom* ist die Erregbarkeit erhöht, ferner kommen wellenförmige Kontraktionen von der Kathode zur Anode vor, letztere sind nicht konstant, fehlten z. B. in unserm Falle. ASZ früher als KSZ, der Anstieg der Zuckung erfolgt schnell, aber die Kontraktion ist träge, tonisch und überdauert die Oeffnung des Stromes um längere Zeit. Bei wiederholter elektrischer Reizung verschwindet, ebenso wie bei wiederholt ausgeführten Bewegungen, das Ueberdauern der Kontraktion; nach einiger Zeit der Ruhe aber tritt die myotonische Reaktion wieder auf. Dabei ist keine Steigerung der idiomuskulären Zuckungen vorhanden.

Nach P. SEIFERT erfolgen die wellenförmigen in rythmischer Folge auftretenden Kontraktionen bei statischer Einwirkung galvanischer Ströme nur bei Anwendung eines genügend starken Stromes von 16—20 MA.

Die M y R besteht nach NEANOROFF auch in der Narkose.

Anschauungen und Bemerkungen über das Wesen der M y R.

Nachdauernde Muskelkontraktionen sind nach KLEIST als ein Symptom von Kleinhirnerkrankung aufzufassen; LEWANDOWSKY bestreitet die Schlussfolgerungen KLEIST's über eine Beziehung zwischen einer Affektion der Nervenzentren und der Myotonie.

Eine Nachdauer der Kontraktion bei elektrischer Reizung wie sie, *reflektorisch* bedingt, bei zentralspastischen Zuständen vorkommt, ist nicht zu verwechseln mit der peripheren M y R.

CONSTEUSOUX und ZIMMERN haben in ihren Versuchen „sur la mesure du tonus musculaire" gezeigt, dass die Zahl der Einzelreize, die zur Tetanisierung eines Muskels erforderlich sind, je nach dem Tonus variieren; sie ist grösser, wenn der Tonus vermindert, kleiner, wenn er vermehrt ist.

Wahrscheinlich hängt die M y R mit einer *gesteigerten Erregbarkeit des Sarkoplasmas* zusammen.

Nach JOTEYKO wäre die Entartungsreaktion nichts anderes als eine Sarkoplasmareaktion, indem das Sarkoplasma weniger erregbar sei und nur auf den galvanischen Strom reagiere. Dieser Theorie tritt zwar PAESSLER entgegen; aber für die M y R scheine die Theorie JOTEYKO's zuzutreffen, und sie lasse die Annahme als die wahrscheinlichste erscheinen, welche das Wesen der THOMSEN'schen Krankheit in einer gesteigerten Erregbarkeit des Sarkoplasmas sucht.

Folgende Gründe lassen sich anführen:

1. Die myotonische Starre nach der willkürlichen Muskelkontraktion würde einfach als Sarkoplasmareaktion anzusehen sein; damit stimmt das Fehlen des Muskeltons, welches besagt, dass die myotonische Kontraktion kein Tetanus ist (HERZ).

2. Das Nachlassen der Erstarrung nach wiederholten willkürlichen Kontraktionen erklärt sich aus der leichten Ermüdbarkeit des Sarkoplasmas auf wiederholte Reize.

3. Die ASZ ist grösser als die KSZ; dies entspricht den gleichen Verhältnissen bei der Sarkoplasmareaktion.

Die Annahme, dass die Myotonie auf einer Stoffwechselstörung, bezw. Autointoxikation beruht (siehe oben unter „Pathogenese und pathologische Anatomie"), steht mit der Sarkoplasmareaktion nicht im Widerspruch. JOTEYKO hat gezeigt, dass das Sarkoplasma auf Adrenalin, Schilddrüsenextrakt und andere Organextrakte ausserordentlich deutlich reagiert, somit könnte die erhöhte Erregbarkeit des Sarkoplasmas bei der Myotonie die unmittelbare Folge sein einer Autointoxikation. Das mitunter plötzliche Einsetzen der Krankheit und ungleichmässige Befallensein der Muskeln hätte ein Analogon in der BASEDOW'schen Krankheit. Gegen den zerebralen Sitz der Myotonie spricht der Umstand, dass in ein und demselben Muskel nebeneinander myotonische und normal reagierende Muskelbündel gefunden werden.

Nach MOEBIUS deutet die M y R auf „eine Funktionsstörung derart, dass die willkürlichen Muskeln tetanisierende Reize in abnormer Weise beantworten".

Nach LUCE beruht das Wesen der M y R und der THOMSEN'schen Krankheit „in einer absolut unbekannten pathologischen Modifikation der in den Kontraktilität ihren äussern biologischen Effekt findenden essentiellen physiologischen Funktion der Muskelfasern".

Therapie.

Die Therapie der THOMSEN'schen Krankheit können wir als mehr oder weniger hoffnungslos bezeichnen, doch hat v. BECHTEREW durch Massage und Gymnastik wesentliche Besserung erzielt.

Kontraindiziert ist lokale Faradisation, ebenso stärkere Massage, speziell Tapotement.

Nach JENSEN wirken Organextrakte (Hoden, Schilddrüse), wenn überhaupt, nur ganz vorübergehend. Mein Patient wollte nichts von solchen Mitteln hören, sodass ich keine Erfahrungen sammeln konnte.

Ob Einatmung verdichteten Sauerstoffs, die wegen der angenommenen Assimilationsstörung angeregt worden ist, etwas nützen kann, müssen noch weitere Versuche ergeben; bei der angeborenen Natur des Leidens ist dies immerhin zweifelhaft.

Am Schlusse bleibt mir noch die angenehme Pflicht Herrn Professor Dr. med. R. BING für die Anregung, Ueberlassung des Themas und für die Unterstützung bei dieser Arbeit meinen herzlichsten Dank auszusprechen.

LITERATUR

Allgemeines.

E. APERT, Traité des maladies familiales, Paris, Baillière & fils, 1907.

R. BING, Med. Klinik, 1906, pag. 759, 790.

— Ergebnisse der innern Medizin, Bd. 4, pag. 82, 1909.

— Lehrbuch der Nervenkrankheiten, Berlin und Wien, Urban & Schwarzenberg, 1913.

— Kongenitale, heredo-familiäre und neuromuskuläre Erkrankungen in Mohr & Stæhelin, Handbuch der innern Medizin. Berlin, Springer, 1912, Bd. V.

J. DEJERINE, L'Hérédité dans les maladies du système nerveux, Paris, Thèse d'agrégation, 1886.

GESSLER, Archiv für klin. Med., 1899, pag. 259.

H. HIGIER, Neurol. Centralbl., Bd. 28, No. 18, 1909, pag. 962.

— Arch. f. Psychiatrie, Bd. 48, Heft 1, pag. 4, 1911.

KOLLARITS, Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde, Bd. 30, pag. 8293, 1906.

— Deutsche Zeitschrift für Nervenheilkunde, Bd. 34, pag. 410, 1908.

M. LEWANDOWSKY, Handbuch der Neurologie, Bd. 2, spez.Neurol., pag.401, Berlin, Springer, 1911.

Spezieller Teil

BALLET et MARIE, Arch. de neurol., 1883, No. 13.

BECHTEREW, Therap. Wchschr., 1897, No. 21 und 22.

— Neurol. Centralblatt, 1897, No. 21.

— Neurol. Centralblatt, 1900, No. 3.

H. BERG, Ueber Muskelatrophie bei Thomsen'scher Krankheit, Diss. Bonn, 1909.

BLUMENAU, Neurol. Centralblatt, No. 24, 1888.

— Petersburger psychiatr. Gesellsch., Sept. 1888.

BRISSAUD et BAUER, Rev. neurol., 1909.

BUZZARD, Lancet 1887, I.

DEJERINE et SOTTAS, Rev. de méd., 1895.

DÉLÉAGE, Etude clinique sur la maladie de Thomsen. Thèse de Paris, 1890.

ERB, Neurol. Centralblatt, 1885, No. 13.

— Die Thomsen'sche Krankheit. Leipzig, 1886,

— Deutsches Archiv f. klin. Med., 1889, pag. 529.

EULENBURG, Neurol. Centralblatt, 1886.

— Deutsche med. Wchschr., 1895, No. 24.

EULENBURG, Real-Encyclopädie der Heilkunde, Bd. 24, Die Thomsen'sche Krankheit, pag. 271.

FISCHER, Neurol. Centralblatt, 1886, No. 4.

FRIIS, Neurol. Centralblatt, 1892, No. 2.

FUERNROHR, Deutsche Ztschr. f. Nervenheilkunde, 33, pag. 25.

GRENIER, Thèse de Paris, Jan. 1890.

HAAS, Ein neuer Fall von Thomsen'scher Krankheit. Diss. Bon, 1897.

HALBANDOFF, Neurol. Centralbl., 1899, pag. 336.

HOFFMANN, Deutsche Ztschr. f. Nervenheilkunde, 1900.

HUET, Nouv. iconogr. de la Salp., 5. Jahrgang, 1892, No. 1, pag. 1.

JAKOBY, Journ. of nerv. and mental dis., 1887, März, pag. 23.

— Journ. of. nerv. and mental dis., 1898, No. 1.

JENSEN, Deutsches Arch. f. klin. Med. 77, 1903, pag. 246.

JOTEYKO, Neurol. Centralbl., 1904, No. 23, pag. 224.

KARPINSKY, Neurol. Centralbl., 1899, pag. 566.

KAUFMANN, Spez. path. Anatomie, Bd. 2, Berlin, Reimer, 1911, pag. 1236.

L. KEHR, Pathologische Physiologie, Leipzig, Vogel, 1914, pag. 626 und 674.

J. KOCH, Virchows Arch., Bd. 163, 1901, pag. 380.

KORNHOLD, La maladie de Thomsen. Thèse de Paris, 1897.

MARIE, Revue de méd., Déc. 1883, pag. 1064.

MARTIUS & HANSEMANN, Virchows Archiv CXVII, 1889, pag. 587.

MIKONOFF, Contributions à l'étude de la maladie de Thomsen, Thèse de Paris, 1897.

MOEBIUS, Schmidt's Jahrbuch, Bd. 198, 1883.

NEANOROFF, Neurolog. Centralbl., 1889, No. 4.

PITRES et DALLIDET, Arch. de neurol., Bd. 10, pag. 201, 1885.

PAESSLER, Neurol. Centralblatt, No. 25, pag. 1065, 1906.

ROSENTHAL, 4 Brüder mit Thomsen'scher Krankheit. Diss. Berln, 1902.

SCHOENFELD, Berliner klin. Wchschr. XX, No. 27, 1883.

SCHROEDER, Beitrag zur Lehre der Thomsen'schen Krankheit. Diss. Kiel, 1903.

SEIFERT, Deutsches Arch. f. klin. Med. XLVII, pag. 127, 1891.

STRUEMPELL, Spez. Pathologie und Therapie, Bd. 2, Leipzig, Vogel, 1914, pag. 769.

THOMSEN, Arch. für Psychiatrie, 1876, VI, pag. 702.

— Arch. für Psychiatrie, 1892.

VIGOUROUX, Arch. de neurol., 1884, No. 24, pag. 272.